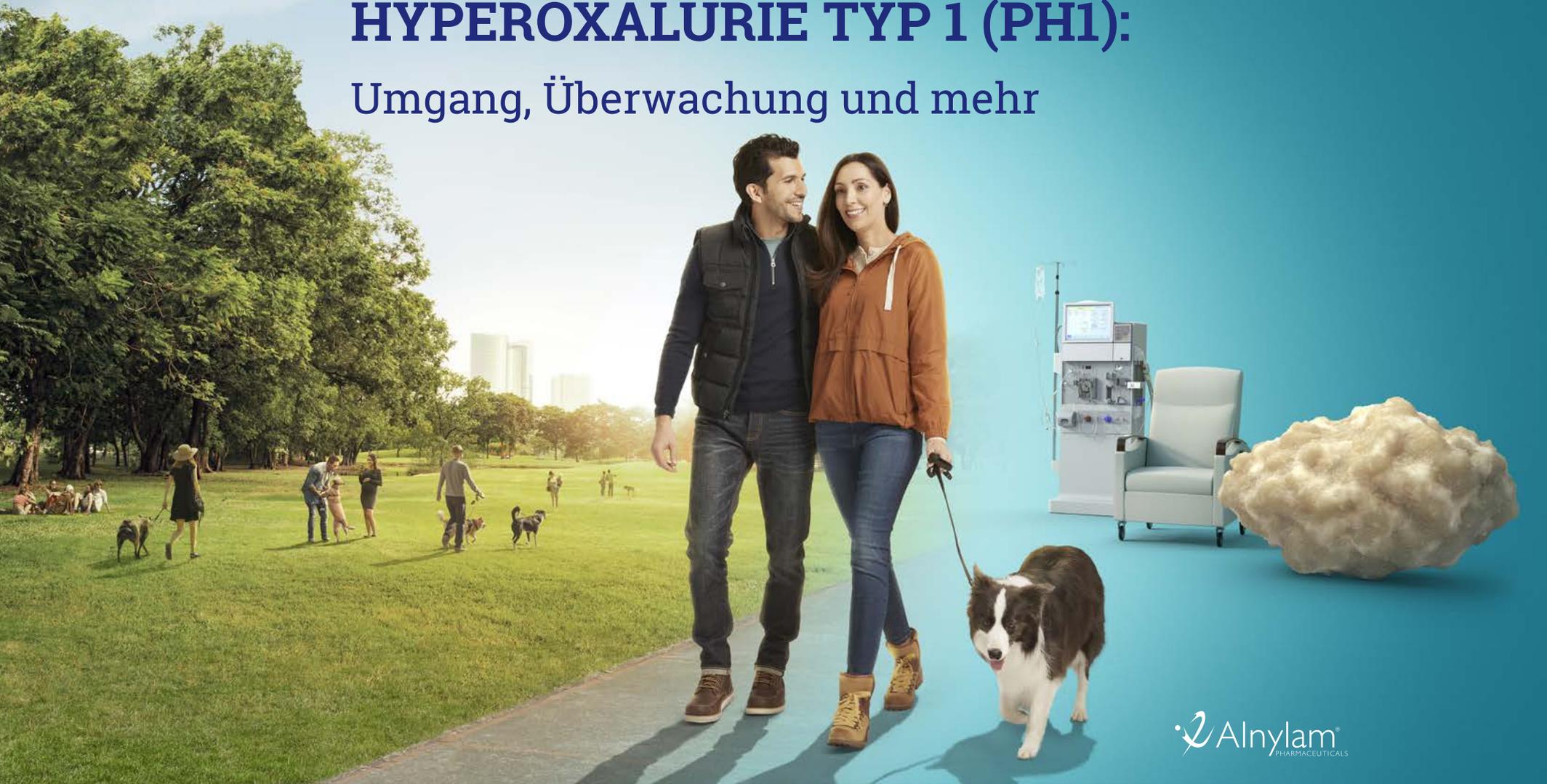


MEIN HANDBUCH ZUR PRIMÄREN HYPEROXALURIE TYP 1 (PH1):

Umgang, Überwachung und mehr



 Alylam[®]
PHARMACEUTICALS

Hier finden Sie Ihren persönlichen Leitfaden* für das Leben mit der primären Hyperoxalurie Typ 1 (PH1).

leben^{mit}
PH1



NAME: _____

*"Persönlicher Leitfaden" ist nicht als individuelle medizinische Beratung zu verstehen.

Was ist PH1?

Die primäre Hyperoxalurie Typ 1 (PH1) ist eine seltene Erbkrankheit, die zur **Überproduktion von Oxalat** führt.



LEBER

Was ist Oxalat?

Oxalat ist ein Abfallprodukt des Stoffwechsels, von dem normalerweise nur wenig im Körper vorkommt. In der gesunden Leber kommt Oxalat nur in geringen Mengen vor, wird vom Körper nicht verarbeitet und über die Nieren ausgeschieden. **Bei PH1 bildet die Leber zu viel Oxalat**, so dass die Nieren es am Ende nicht mehr schnell genug ausscheiden können.



NIEREN

Zu viel Oxalat kann bedenklich sein

Eine **Oxalatüberproduktion kann die Nieren schädigen** und dazu führen, dass der Körper Abfallprodukte nicht mehr aus dem Blut filtern und Urin bilden kann. Diese Schädigung schreitet mit oder ohne spürbare Anzeichen fort – man spricht von einer progredienten Erkrankung – und ist von Dauer. Mit bestimmten Verhaltensweisen lässt sich die Schädigung der Nieren jedoch verlangsamen.

Weil PH1 im Laufe der Zeit schlimmer werden kann, sollte sie so früh wie möglich diagnostiziert werden, so dass Sie proaktive Schritte unternehmen können, um Ihre PH1 anzugehen.

Die PH1 gefährdet Ihre Nieren

Das häufigste Anzeichen einer PH1 sind Nierensteine, die sich aufgrund der Oxalatüberproduktion der Leber bilden.



Anzeichen für Nierensteine sind beispielsweise:

- Schmerzen in der Seite
- Schmerzen beim Wasserlassen und/oder Blut im Urin
- Harnwegsinfektionen
- Ausscheiden von Steinen mit dem Urin

Selbst wenn Sie nichts davon bemerken, kann das Oxalat Sie schädigen

Nicht alle von PH1 Betroffenen bekommen Nierensteine. Aber selbst, wenn Sie keine Nierensteine bilden, besteht die Gefahr einer Nierenschädigung, weil ständig zu viel Oxalat gebildet wird. Im Laufe der Zeit können auch andere Organe geschädigt werden.



Die Anzeichen für PH1 (Nierensteine oder andere) können in jedem Alter auftreten.

Genetische Untersuchungen

PH1 ist eine Erbkrankheit, was bedeutet, dass sie in Familien von einer Generation zur nächsten weitergegeben wird. Daher ist es wichtig, dass Verwandte, insbesondere Geschwister, von Personen mit PH1 auch erwägen, sich einer genetischen Untersuchung auf die Krankheit zu unterziehen.

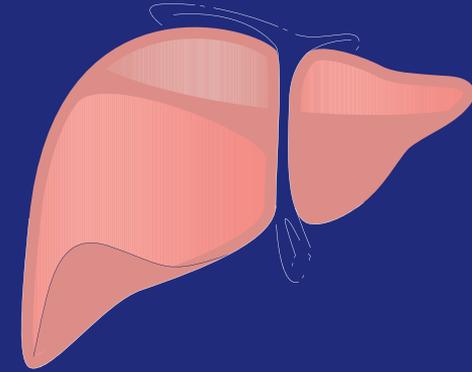
WURDEN MITGLIEDER IHRER FAMILIE GENETISCH AUF PH1 UNTERSUCHT? Ja Nein

ZUSÄTZLICHE INFORMATIONEN: _____

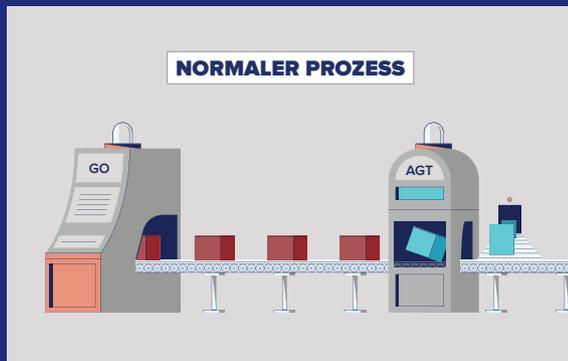
PH1 führt dazu, dass die Leber zu viel Oxalat produziert

Bei PH1 wird aufgrund einer Störung in einem Stoffwechsel, der die Leberenzyme GO und AGT nutzt, zu viel Oxalat produziert.

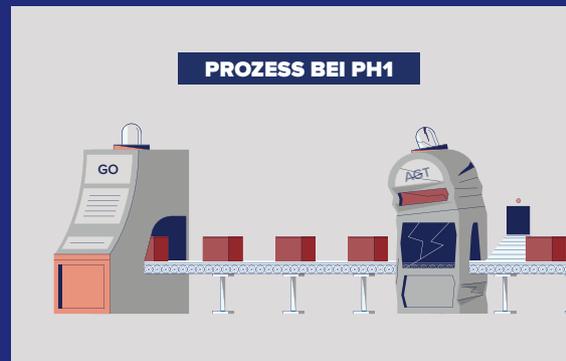
Stellen Sie sich die Leber wie eine Fabrik vor. Diese Enzyme sind dann die Maschinen in der Fabrik, die dem Körper helfen, verschiedene Stoffe herzustellen und abzubauen.



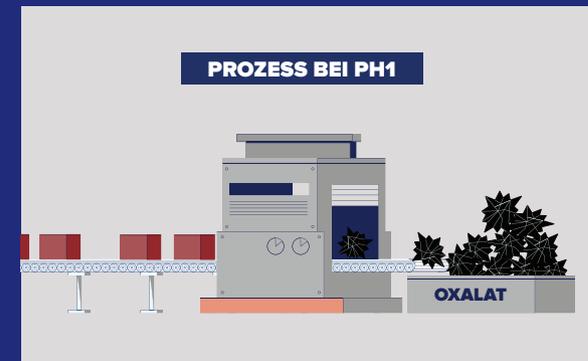
**Normalerweise arbeiten
GO und AGT zusammen.**



**Bei PH1 ist die AGT beschädigt,
aber die GO funktioniert noch.**



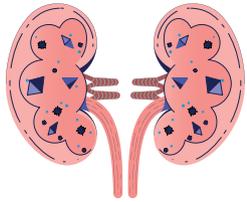
**Dadurch wird zu viel
Oxalat produziert.**



Weil PH1 durch eine Oxalatüberproduktion verursacht wird, achtet Ihr Arzt oder Ihre Ärztin auf die Oxalatkonzentration in Ihrem Körper.

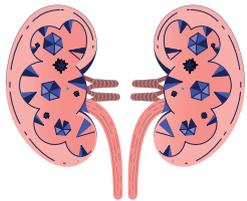
Die Nieren versuchen zwar, das Oxalat auszuscheiden, aber es kann sich trotzdem anreichern

Normalerweise versucht der Körper, Oxalat loszuwerden, indem er es an die Nieren schickt.



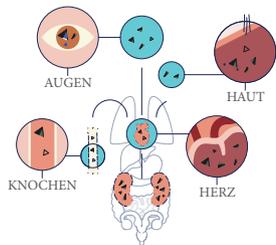
Oxalat bildet Kristalle in den Nieren

Wenn das Oxalat in den Nieren ankommt, verbindet es sich mit dem Kalzium im Urin. Wenn Oxalat und Kalzium sich verbinden, werden Kristalle gebildet. Im Laufe der Zeit werden immer mehr Kristalle gebildet, die in den Nieren bleiben.



Oxalatkristalle können die Nieren schädigen

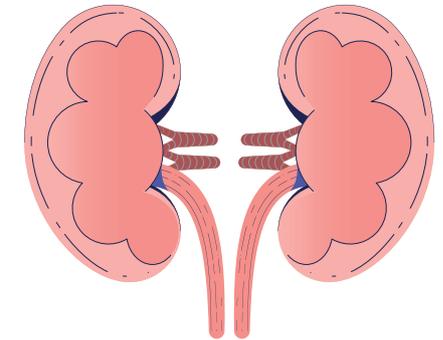
Kristalle können sich zusammenlagern und harte Klumpen bilden (Nierensteine) oder Kalzium kann in den Nieren selbst abgelagert werden (Nephrokalzinose).



PH1 wird im Laufe der Zeit meist schlimmer

Die Anreicherung von Kristallen in den Nieren kann zu einer chronischen Nierenerkrankung oder sogar zu terminalem Nierenversagen führen.

Mit der Abnahme der Nierenfunktion können die Nieren das Oxalat nicht mehr in ausreichendem Maße ausscheiden: es breitet sich dann im Körper aus und bildet an verschiedenen Stellen Kristalle. Man spricht von einer „systemischen Oxalose“. Dort, wo sie sich ablagern, können Kristalle Schäden hervorrufen. Davon können verschiedene Organe betroffen sein, wie Knochen, Augen, Haut und Herz.



Zu den Anzeichen für ein terminales Nierenversagen gehören unter anderem:

- Produktion von wenig oder gar keinem Urin
- Übelkeit oder Erbrechen
- Blässe
- Schwellungen an Händen und Füßen

Falls Sie glauben, dass bei Ihnen diese Symptome vorliegen, **wenden Sie sich an Ihren Hausarzt / Ihre Hausärztin oder einen Nephrologen / eine Nephrologin.**

Weil PH1 im Laufe der Zeit schlimmer wird, ist es wichtig, dass Betroffene sich konsequent an ihren Behandlungsplan halten.

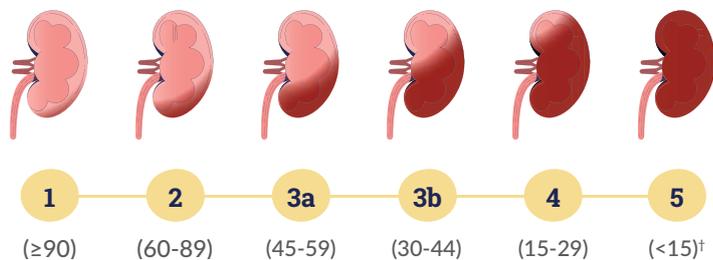
Entwickeln Sie eine Strategie für den Umgang mit der Krankheit

Zum Umgang mit PH1 gehört mehr als die Entfernung von Nierensteinen. Die meisten Maßnahmen können die Überproduktion des Oxalats nicht verhindern. Eine konsequente Einhaltung kann die allmähliche Schädigung der Nieren jedoch verlangsamen.

Das Ziel: Den Krankheitsfortschritt verlangsamen

Zum planmäßigen und strukturierten Umgang mit der Krankheit kann es gehören, verschiedene Laborwerte regelmäßig ärztlich überwachen zu lassen, beispielsweise den Oxalatgehalt im Urin oder Blut (die **Oxalatwerte**) und die **Nierenfunktion** (wie gut Ihre Nieren Abfallstoffe filtrieren). Zur Beurteilung der Nierenfunktion wird anhand einer Blutuntersuchung die glomeruläre Filtrationsrate (GFR) bestimmt.

Wenn Sie sich die Werte ansehen, denken Sie daran, dass höhere GFR-Werte mit einer besseren Nierenfunktion verbunden sind. Weil PH1 zu einer chronischen Nierenerkrankung führen kann, ist es wichtig, die GFR-Werte und die Nierenfunktion regelmäßig zu überprüfen. Die Stadien der chronischen Nierenerkrankung reichen von einem geringen Risiko für eine Nierenschädigung (Stadium 1) bis zum terminalen Nierenversagen (Stadium 5).



[†]Diese Werte sind eine Maßeinheit, wieviel Milliliter pro Minute die Niere filtern kann. Die Werte werden an die Körperoberfläche angepasst.

Möglicherweise werden Ihnen gleichzeitig mehrere Maßnahmen zum Umgang mit PH1 verordnet. Je nach Krankheitsverlauf und Symptomen können sich diese Maßnahmen im Laufe der Zeit auch ändern.

Der konsequente Umgang mit PH1 ist wichtig. Manche Maßnahmen erscheinen vielleicht schwierig, können aber viel bewirken.

Ärztlich verordnete Maßnahmen im Umgang mit PH1 können sein:



HYPERHYDRATATION (TRINKEN VON SEHR VIEL WASSER):

Hilft dabei, das Oxalat im Urin zu verdünnen.



PYRIDOXIN (VITAMIN-B6):

Kann dazu beitragen, dass das geschädigte Leberenzym versucht, seine normale Aufgabe zu erfüllen.



NEUE THERAPIEN:

Oxalatproduktion in der Leber verhindern.



DIALYSE:

Gerätegestützte Entfernung von Oxalat aus dem Körper, wenn die Nieren nicht mehr richtig funktionieren.

Für den Umgang mit PH1 braucht man ein Team

Bei PH1 sind lebenslang entsprechende Verhaltensänderungen und eine Überwachung der Krankheit erforderlich. Die primäre Hyperoxalurie Typ 1 ist für jede und jeden Betroffene(n) eine persönliche, andere Erfahrung. Ihr medizinisches Team wird gemeinsam mit Ihnen einen individuell angepassten Plan zum Umgang damit erstellen. Dieser Plan hängt auch davon ab, wie sich die Krankheit im Verlauf entwickelt, daher ist es wichtig, dass Sie immer alle ärztlichen Termine wahrnehmen. Auf dieser Seite können Sie sich die Namen und Kontaktdaten aller Beteiligten notieren.

(Pädiatrische) Nephrologin / (pädiatrischer) Nephrologe

Nephrologen sind Fachärzte für Nierenerkrankungen, und PH1 betrifft besonders die Nieren. Meistens wird die Behandlung Ihrer Erkrankung durch eine Nephrologin oder einen Nephrologen koordiniert, aber es können auch Angehörige anderer Fachgebiete beteiligt sein.



NAME: _____

KONTAKTDATEN: _____

Das erweiterte Team

Im Rahmen der Therapie Ihrer PH1 treffen Sie möglicherweise auch auf Angehörige dieser Heilberufe:

<p>KINDERÄRZTIN/KINDERARZT (auch Pädiater genannt) Sie übernehmen die medizinische Versorgung von Säuglingen, Kindern und Jugendlichen.</p>	<p>NAME: _____</p> <p>KONTAKTDATEN: _____</p>
<p>UROLOGIN/UROLOGE In der Urologie arbeiten die Fachleute für Erkrankungen der Harnwege. Sie sind bei PH1 oft für die Behandlung von Nierensteinen zuständig.</p>	<p>NAME: _____</p> <p>KONTAKTDATEN: _____</p>
<p>GENETISCHE BERATUNG Hier erhalten Sie Antworten auf Fragen zu genetischen Untersuchungen und zur Interpretation der Ergebnisse.</p>	<p>NAME: _____</p> <p>KONTAKTDATEN: _____</p>
<p>DIALYSEPERSONAL Pflegepersonal und ärztliches Personal, das auf die Betreuung von Dialysepatientinnen und -patienten spezialisiert ist. Die Dialyse kann im Krankenhaus oder in einem eigenständigen Dialysezentrum stattfinden.</p>	<p>NAME: _____</p> <p>KONTAKTDATEN: _____</p>
<p>ANDERE (TRANSPLANTATIONSTEAM, HAUSARZT-PRAXIS, RADIOLOGIE USW.) Weitere beteiligte medizinische Einrichtungen.</p>	<p>NAME: _____</p> <p>KONTAKTDATEN: _____</p>



Begleitend zur Arbeit mit Ihrem medizinischen Versorgungsteam können **Verwandte und Bekannte** Ihnen ebenfalls beim Umgang mit der PH1 helfen und Sie emotional unterstützen.

Übernehmen Sie die Verantwortung für Ihren PH1-Behandlungsplan

Der Umgang mit der primären Hyperoxalurie Typ 1 ist nicht immer einfach: die Maßnahmen reichen von der Einnahme mehrerer Medikamente über das Trinken großer Mengen an Wasser bis hin zu häufigen Dialysesitzungen. Es gibt Techniken, die Ihnen helfen können, sich angesichts der Herausforderungen weniger hilflos zu fühlen. Denken Sie immer daran, alle Änderungen in Ihrem Verhalten vorher mit Ihrem medizinischen Team zu besprechen.

Tipps für ausreichendes Trinken

Weil Austrocknung die Arbeit der Nieren beeinträchtigt, ist es wichtig, dass Sie sehr viel Wasser trinken (Hyperhydratation). Achten Sie besonders auf Situationen, in den Sie leichter austrocknen können, beispielsweise bei Krankheiten (Durchfall, Erbrechen, Fieber), starker körperlicher Aktivität oder wenn Sie nicht ausreichend trinken.



Mein Rat: Einfach weiterleben und die Unterstützung annehmen, die andere Ihnen anbieten.

PAT C.
MUTTER EINES ERWACHSENEN MIT PH1

Kreuzen Sie alle Maßnahmen an, die Sie bereits befolgen oder befolgen möchten:



VORBEREITUNG

- Achten Sie darauf, immer genug Wasser zu haben: Befüllen Sie sich Flaschen, die Sie überall in der Wohnung, im Auto und in allen Ihren Taschen platzieren.
- Nehmen Sie immer Wasser mit, wenn Sie neue Orte aufsuchen.



ERINNERUNGEN

- Stellen Sie sich am Handy Erinnerungen für das Wassertrinken ein.
- Setzen Sie sich selbst eine Frist, innerhalb der Sie eine bestimmte Menge Wasser trinken.



KREATIVE IDEEN

- Essen Sie Nahrungsmittel mit hohem Wassergehalt, insbesondere Obst und Gemüse.
- Zwar ist für die Hyperhydratation das Trinken von Wasser besonders wichtig, aber lassen Sie sich ärztlich beraten, ob auch andere Flüssigkeiten wie zum Beispiel Milch eine Möglichkeit für Sie sind.

Es kann helfen, wenn Sie Ihre Familie oder Ihren Freundeskreis mit einbeziehen, um sich Unterstützung für den konsequenten Umgang mit PH1 zu holen.

Vorbereitung auf das Leben mit PH1

Ein disziplinierter Umgang mit PH1 kann die Schädigung der Nieren verlangsamen, aber die Überproduktion von Oxalat verursacht bleibende Schäden. Wenn die Erkrankung zu weit fortgeschritten ist, muss möglicherweise eine Transplantation erfolgen.



Transplantation - was bedeutet das?

Eine Lebertransplantation ist eine Operation, bei der eine Spenderleber von einer Person ohne PH1 entnommen und einer Person mit PH1 implantiert wird.

Eine Lebertransplantation verhindert also, dass in der Leber weiter zu viel Oxalat produziert wird. Die meisten anderen Maßnahmen schaffen das nicht.

Da PH1 die Nieren schädigt, kann es nötig sein, sowohl Leber als auch Nieren zu ersetzen, entweder gleichzeitig oder mit zwei Transplantationen. Man spricht dann von einer kombinierten bzw. sequentiellen Leber-Nieren-Transplantation.



Eine Transplantation ist eine große Operation, die eine gründliche Vorbereitung, langfristige Nachsorge und lebenslange Medikamenteneinnahme erfordert. Für die Erholung von einer solchen Operation sollten Sie mit Ihrem Versorgungsteam einen ausführlichen Plan erarbeiten. ○



Ganz gleich, wie lange Sie schon mit der PH1 leben: Sie werden immer wieder andere über die Krankheit aufklären müssen.

Selbst die Mitglieder Ihres medizinischen Teams werden sich zu Beginn möglicherweise nicht gut mit PH1 auskennen. Sie selbst können eine wichtige Rolle bei der Aufklärung über Ihre Erkrankung spielen. Überlegen Sie sich eine Kurzbeschreibung der PH1, die Sie anderen gegenüber verwenden können. Notieren Sie Ihre Gedanken dazu doch gleich hier.



WENN ICH ZU PH1 GEFRAGT WERDE, SAGE ICH:

Es geht nicht nur um Ihre Nieren – sorgen Sie auch für sich selbst

Beim Umgang mit PH1 sollten Sie Ihre Gesundheit insgesamt immer im Blick behalten.

Ernährung

Bei PH1 ist keine besondere Diät erforderlich. Es ist nicht nötig, Lebensmittel mit einem hohen Oxalatgehalt zu vermeiden, da diese praktisch keinen Einfluss auf PH1 haben. Lassen Sie sich trotzdem ärztlich zu Ihrer Ernährung beraten, ob es in Ihrem Fall besondere Dinge zu beachten gilt, da die Aufnahme von Kalzium mit der Nahrung wichtig ist. Unter Umständen erhalten Sie den Rat, zu viel Vitamin C und D zu meiden.



Wir tun alles, was wir können, um ihre Nieren zu schonen, die Funktion zu erhalten, sie vor Schäden zu bewahren. Das bedeutet: Viel Wasser trinken, die richtige Ernährung und regelmäßige Medikamenteneinnahme.

LAURA W.
MUTTER EINES KINDES MIT PH1

LEBENSMITTEL, VON DENEN SIE MÖGLICHERWEISE MEHR ESSEN SOLLTEN, WEIL SIE FOLGENDES ENTHALTEN:

KALZIUM

- Milch, Käse und andere Molkereiprodukte
- grüne Blattgemüse wie Grünkohl und Spinat
- Sojagetränke mit Kalziumzusatz
- Brot und andere Produkte aus entsprechend angereichertem Mehl
- Fische, bei denen die Gräten mitgegessen werden, wie Sardinen und Pilchards



LEBENSMITTEL, DIE SIE MÖGLICHERWEISE MEIDEN SOLLTEN, WEIL SIE FOLGENDES ENTHALTEN:

VITAMIN C

- Zitrusfrüchte wie Orangen und Orangensaft
- Paprika
- Erdbeeren
- schwarze Johannisbeeren
- Brokkoli
- Rosenkohl
- Kartoffeln

VITAMIN D

- fettreiche Fische wie Lachs, Hering und Makrele
- rotes Fleisch
- Leber
- Eigelb

„Selten“ muss nicht „allein“ heißen

Wenn bei Ihnen eine seltene Erkrankung wie PH1 festgestellt wird, fühlen Sie sich vielleicht allein und einsam. Sie sind jedoch nicht allein.

Familie, Freunde, Ihr medizinisches Team und Selbsthilfegruppen für Betroffene – es gibt eine ganze Reihe von Menschen, mit denen Sie darüber sprechen können, wie es Ihnen geht.

Falls Sie Fragen oder Bedenken dazu haben, was eine Erbkrankheit wie PH1 für Ihre Familie bedeutet, können Sie sich bei der genetischen Beratung Unterstützung holen.

Psychische Gesundheit

Da von PH1 Betroffene nicht unbedingt merken, wenn ihre Nierenfunktion gestört ist, haben sie oft das Gefühl, der Krankheit ausgeliefert zu sein. Es hat sich gezeigt, dass Menschen mit chronischer Nierenerkrankung oder terminalem Nierenversagen häufig Angstzustände und Depressionen haben.

Wenn Sie sich überfordert fühlen, sprechen Sie mit Ihrem medizinischen Team und lassen Sie sich gegebenenfalls psychotherapeutisch betreuen.

Wenn Sie bereits in psychotherapeutischer Behandlung sind, notieren Sie hier Namen und Kontaktinformationen.



PSYCHOTHERAPEUT/-IN:

KONTAKTDATEN:

Wenn Sie sich gut um Ihre psychische Gesundheit kümmern, hilft Ihnen das auch beim Umgang mit PH1.



Erweitern Sie Ihren Unterstützungskreis

Hilfreiche Tipps und Unterstützung bekommen Sie beim medizinischen Fachpersonal, Selbsthilfegruppen und anderen Menschen, die mit PH1 leben. Die folgenden Anlaufstellen im Internet können Ihnen helfen, diese zu finden:



Website für Menschen mit PH1 www.LebenMitPH1.de

Alnylam hat eine informative Website erstellt - mit Erfahrungsberichten von Betroffenen, Videos, Tipps und Materialien zum Herunterladen für alle, die sich über PH1 und das Leben mit PH1 informieren möchten.



Selbsthilfe primäre Hyperoxalurie e.V. www.ph-selbsthilfe.de

Die Selbsthilfe primäre Hyperoxalurie e. V. (gegründet September 2005) ist eine Interessenvertretung für Patienten mit primärer Hyperoxalurie, die das Bewusstsein für diese seltene Stoffwechselerkrankung fördert und für Patienten und ihre Familien Informationen bereitstellt.



The Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation (OHF) www.ohf.org

Die OHF ist eine Interessenvertretung, die sich für die Forschung zur Behandlung und Heilung aller Formen der Hyperoxalurie einsetzt. Sie unterstützt Tausende von medizinischen Fachkräften, von PH1 Betroffene und deren Familien.